

Aanvraagformulier

Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24 – 48u na afname aan het laboratorium te bezorgen. Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt. Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw – Stalen Medische Genetica, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: www.cmgg.be / www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG.

IDENTIFICATIE PATIËNT (afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____
 Geboortedatum _____
 Rijksregisternummer _____
 Geslacht M / V Etnische afkomst _____
 Adres _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____

Hospitalisatiedienst _____

Hospitalisatiedatum _____

IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam _____

RIZIV-nummer _____

Adres / afdeling / telefoon / fax _____

Handtekening _____

Kopie resultaat naar: (adres) _____

AANVRAAGDATUM ____ / ____ / ____

AFNAME DOOR _____

DATUM AFNAME ____ / ____ / ____, uur _____

of STAAL REEDS IN LABORATORIUM

TYPE LICHAAMSMATERIAAL: bloed wangbrush huidbiopt andere:

INDICATIE/VRAAGSTELLING

- bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
- dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*)
- familiaal risico partner drager consanguïniteit met partner gameetdonor andere: _____
- predictief onderzoek (*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)
- ander gericht mutatie-onderzoek (*)
- nazicht of mutatie bij kind *de novo* is onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie bevestiging resultaat op onafhankelijk staal
- ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking
- wetenschappelijke doeleinden: _____
- stockeren DNA (EDTA-bloed) aanleg EBV-celijn (natrium-heparine bloed) aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- aanleg lymfocytencultuur (EDTA-bloed)

(*) vul "relevante informatie over familieleden" in – omcirkel het gen in de lijst op de keerzijde

KLINISCHE INFORMATIE VERPLICHT

(Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)

in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)



Universitair Ziekenhuis Gent
 C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Herhaal naam patiënt a.u.b.: _____

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN **ouders consanguïen** **partner reeds genetisch onderzocht**

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familieled(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

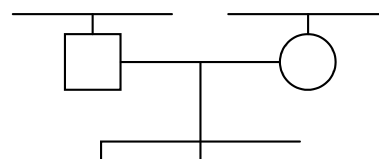
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

- man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïniteit

**Stamboom – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende.****AANGEVRAAGD ONDERZOEK**

E = bloed op EDTA (5ml); E2 = bloed op EDTA (2x5ml) (of minstens 50µg gDNA) H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist

!! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☼ = neem vooraf contact met labo

! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: <https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag* zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labguide/constitutioneel-genetische-aandoeningen>**FERTILITEITSPROBLEEM, DSD**

- H Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
 E Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
 E Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
 E Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)
 E Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
 E Disorder of Sex Development / DSD (*NR5A1*)
 E2 Disorder of Sex Development / DSD ([genpanel](#))[†]
 H Klinefelter syndroom
 H Turner syndroom (monosomie X)

GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

- H Conventionele karyotypering
 E Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)
 E Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE**Vermoeden van chromosomale afwijking:**

- H Conventionele karyotypering
 E Moleculaire karyotypering
 E Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
 E Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
 E Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
 E Rett syndroom (*MECP2*)
 H Trisomie 21 / syndroom van Down
 H Ander syndroom:
 E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 E2 Intellectual disability & epilepsy ([genpanel](#))[†]
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

Ouder/familieled van index patiënt:

- H Conventionele karyotypering
 E Segregatie-analyse:
 E Moleculaire karyotypering
 E Variant analyse (intell. disability & epilepsy genpanel)

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN

- E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)
 E Ziekte van Fabry (*GLA*)
 man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
 E Hereditaire-hemochromatose type 1 (*HFE*)
 concentratie serumferritine:
 transferrine-saturatie (%):

- E Hyperhomocysteinemie (*MTHFR* c.677C>T)
 E Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
 E (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)
 E volledige screening *CFTR*-gen
 E Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)
 E Pancreatitis, idiopathische (*CFTR*)
 E Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)
 vrije proteïne S waarden:
 E2 Polycystische nieren (*PKD1, PKD2*)

AFWIJKENDE GROEI / BOTAANDOENINGEN

- E Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)
 E Achondroplasia (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
 E Brachydactylie type A1 (*IHH*)
 E Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
 E Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot *FGFR2*)[†]
 E Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
 E2 Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel ([genpanel](#))[†]
 E Feingold syndroom (*MYCN*)
 E Hypochondrogenese (*COL2A1*)
 E Hypochondroplasia (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Hypofosfatasia (*ALPL*)
 E Kniest dysplasie (*COL2A1*)
 E Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
 E Melorheostose (*LEMD3*)
 E Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Multipiele epifysaire dysplasie, AD (*COL2A1*)
 E Multipiele epifysaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)
 E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)
 E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 2 ([genpanel](#))[†]
 E Osteopoikilose (*LEMD3*)
 E Osteoporose (*LRP5, WNT1, PLS3*)
 E Proteus syndroom (*AKT1*) ☼
 E Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
 E Spondylo-epifysaire dysplasia congenitaal (*COL2A1*)
 E Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
 E2 Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
 E Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*)[†]

Herhaal naam patiënt a.u.b.: _____**BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID**

- Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10, FBLN4 (=EFEMP2)*)
- Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)
- Bicuspide aortaklep, bicuspid aortic valve (*SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5*)
- Brittle Cornea syndroom (*ZNF469, PRDM5*)
- Bruck syndroom (*FKBP10, PLOD2*)
- Brugada syndroom (*SCN5A*)
- Cardio panel ([genpanel](#))[†]
- Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)
- Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)
- Congenitale structurele hart afwijkingen ([genpanel](#))[†]
- Cutis laxa ([genpanel](#))[†]
- EDS, arthrochalasis type (EDS type VIIB - exon 5-7 *COL1A1* en *COL1A2*)
- EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)
- EDS, AR ([genpanel](#))[†]
- EDS, periodontitis type (*C1R, C1S*)
- EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)
- Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 ([genpanel](#))[†]
- Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 ([genpanel](#))[†]
- Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren, GACI (*ENPP1, ABCC6*)
- Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- Geroderma osteodysplastiscum ([genpanel](#))[†]
- Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- Huidaandoeningen ([genpanel](#))[†]
- Hypertrofe cardiomyopathie (*MYBPC3, MYH7, TNNT2*)
- Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)
- Long QT syndroom (*SCN5A, KCNH2, KCNQ1*)
- Marfan syndroom (*FBN1*)
- Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- Porencefalie genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGCX, VEGFA* [hotspots])
- PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)
- RIN2 syndroom (*RIN2*)
- Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E(=CD73), ENPP1*)
- Weill-Marchesani syndroom (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- Bethlem myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- CADASIL (*NOTCH3*)
- Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22-dup*)
- Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- Neuromusculaire dystrofie ([genpanel](#))[†]
- Myelosclerose myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- Ziekte van Huntington

OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA

- Achromatopsie (*CNGB3, CNGB3*)
- Aniridia (*PAX6*)
- Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)
- Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2*)
- Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- Cataract ([genpanel](#))[†]

- Choroideremia (*CHM*)
- Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (*NYX*)
- Dooftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)
- Familiale exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR (*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)
- FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- Leber congenitale amaurosis/ LCA ([genpanel](#))[†]
- Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- Megalocornea (*LTBP2*)
- Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese ([genpanel](#))[†]
- Microsferofakie (*LTBP2*)
- Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)
- Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)
- Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR, OCA2*)
- Oculocutaan albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11*)
- Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)
- Retinale dystrofie/ RetNet ([genpanel](#))[†]
- Retinale dystrofie, early-onset/ EORD ([genpanel](#))[†]
- Retinitis pigmentosa, AD ([genpanel](#))[†]
- Retinitis pigmentosa, X-L (*RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1*)
- Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN

- Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- Cowden disease (*PTEN*)
- Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*)[!]
- Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze colon polypose / FAP/ MAP/ PPAAP (*APC, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1*)
- Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch:
- onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen
- mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*)[☎]
- Fanconi anemia ([genpanel](#))[†]
- Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1*)
- Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- Neurofibromatose type 1 (*NF1*)^{!!}
- Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

- Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)
- Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1, GGCX*)
- Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

IMMUUNAANDOENINGEN

- Primaire immuundeficiëntie (PID), APECED (*AIRE*)
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom) ([genpanel](#))[†]
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC, hyper-IgE S.) ([genpanel](#))[†]
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel SCID ([genpanel](#))[†]

ANDERE: